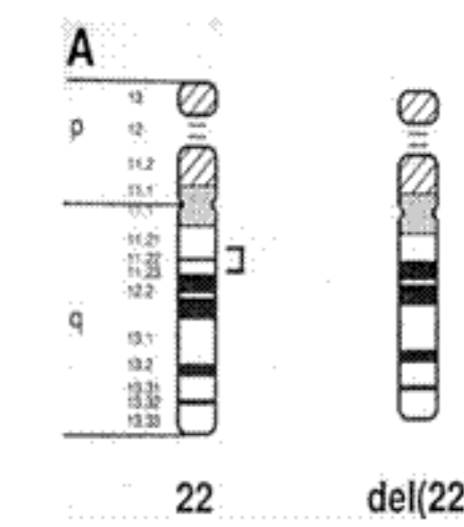


SÍNDROME DE DELECCIÓN DEL CROMOSOMA 22Q11.2

Rodríguez Rodríguez Begoña, Cortabitarte Rodríguez Julia, Gutiérrez Palomino Laura, Navarro Repiso José Antonio.
(Hospital Universitario de Ceuta)

El síndrome de microdelección 22q11.2 es una enfermedad autosómica dominante asociada en más del 90% de los casos a microdelecciones del cromosoma 22, región q11.2, la mayoría esporádicos (94%), y su prevalencia se estima en 1:4.000-6.000 recién nacidos vivos, en 1 de cada 68 bebés con padecimientos cardiológicos congénitos y en un 5-8% de bebés con paladar hendido. Es la segunda causa conocida más frecuente de cardiopatía congénita después del síndrome de Down. No hay diferencia entre sexo o raza. Su presentación clínica es muy variada, utilizándose diferentes nombres para lo que actualmente se conoce como una única patología:

- *Síndrome de DiGeorge (SDG)
- *Síndrome Velocardio facial (SVCF)
- *Síndrome de anomalía Conotruncal-facial (SACTF)
- *Síndrome de Opitz G/BBB
- *Síndrome Cardiofacial de Cayler



Genéticamente hablando, no existe una diferencia detectable en la microdelección entre los padecimientos mencionados. Los individuos con cualquiera de estos desórdenes genéticos, todos tienen la misma condición subyacente: el síndrome de delección del cromosoma 22q11.

Material y métodos:

Gestante de 21 semanas de amenorrea que acude a consulta de ecografía para realización de ecografía morfológica. Como antecedentes en el primer trimestre, destacar una TN dentro de la normalidad (0.95) asociado a un screening de aneuploidias de bajo riesgo. En la exploración ecográfica del 2º trimestre se aprecia alteración de la estructura cardíaca:

- Dominancia de arteria pulmonar con respecto a la aorta.
- CIV
- Estenosis aórtica
- Interrupción de arco aórtico tipo B.

Ante tales hallazgos ecográficos se realizó una amniocentesis (FISH), con el resultado de delección del cromosoma 22q11.2



Conclusiones:

La delección del cromosoma 22q11.2 generalmente es un evento "de novo". Únicamente el 7-10% de los niños tiene un padre que está afectado, pero en la mayoría de los casos la delección se presenta sin una historia familiar previa. Un padre que tenga una delección, tiene en cada embarazo un riesgo del 50% de heredarlo la descendencia.

Se han descrito más de 180 signos y síntomas clínicos observados en personas con delección 22q11; aunque los principales se resumen con el acrónimo CATCH22.

- C: "cardiac defects". Defectos cardíacos. Cardiopatía congénita conotruncal y del arco aórtico.
- A: "Abnormal facies". Facies anormal, dismórfica.
- T: "Thymic hipoplasia". Hipoplasia de timo.
- C: "Cleft palate". Paladar hendido.
- H: "Hypocalcemia". Hipocalcemia por hipoparatiroidismo.
- 22: Delección del cromosoma 22.

Con cierta frecuencia, la interrupción del arco aórtico se asocia con la delección del cromosoma 22q11. Los defectos cardíacos conotruncales se producen en aproximadamente el 80% de los pacientes con CATCH 22.

En definitiva, los defectos cardíacos más comunes observados en esta patología son:

- Interrupción del arco aórtico
- Truncus arterioso
- Tetralogía de Fallot
- Defectos septales auriculares o ventriculares (ASD o VSDs)
- Anillos vasculares.

Los tres primeros defectos mencionados causan cardiopatía cianótica en el recién nacido. Los bebés con un arco aórtico interrumpido pueden presentar cianosis diferencial. La mayoría de los niños con ASD pequeños y VSDs son asintomáticos, pero los RN con grandes defectos pueden presentar insuficiencia cardíaca, falta de crecimiento y/o dificultad respiratoria.

BIBLIOGRAFÍA:

1. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE. Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *Medicine (Baltimore)* 2011; 90:1.
2. Ryan AK, Goodship JA, Wilson DJ, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 1997; 34:798.
3. McDonald-McGinn DM, Kirschner R, Goldmuntz E, et al. The Philadelphia story: the 22q11.2 deletion: report on 250 patients. *Genet Couns* 1999; 10:11.
4. McDonald-McGinn DM, LaRossa D, Goldmuntz E, et al. The 22q11.2 deletion: screening, diagnostic workup, and outcome of results; report on 181 patients. *Genet Test* 1997; 1:99.
5. Goldmuntz E, Driscoll DA, Emanuel BS, et al. Evaluation of potential modifiers of the cardiac phenotype in the 22q11.2 deletion syndrome. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2009; 85:125.
6. Machlitt A¹, Tennstedt C, Körner H, Bommer C, Chaoui R. Prenatal diagnosis of 22q11 microdeletion in an early second-trimester fetus with conotruncal anomaly presenting with increased nuchal translucency and bilateral intracardiac echogenic foci. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002 May;19(5):510-3.
7. Yonehara Y¹, Nakatsuka T, Ichioka S, Sasaki N, Kobayashi T. CATCH 22 Syndrome. *J Craniofac Surg.* 2002 Sep;13(5):623-6.
8. Momma K¹, Matsuoka R, Takao A. Aortic arch anomalies associated with chromosome 22q11 deletion (CATCH 22). *Pediatr Cardiol.* 1999 Mar-Apr;20(2):97-102.
9. E. Gratacós, R. Gómez, K. Nicolaidis, R. Romero, L. Cabero. *Medicina fetal.* Ed Panamericana 2009.